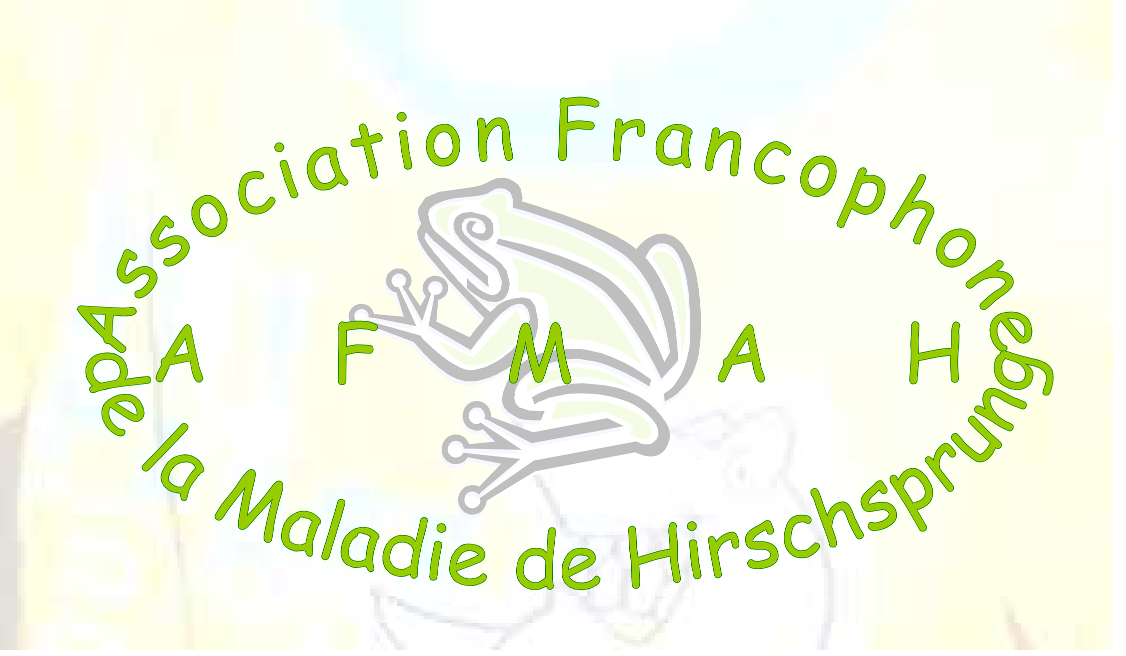
N°17 LE BATRACIEN

Juin 2007

Bulletin d'information destiné aux adhérents de
l'Association Francophone de la Maladie de Hirschsprung



Siège social : AFMAH – 281, rue Fernand Léger 77190 Dammarie Lès Lys
www.hirschsprung.asso.fr

SOMMAIRE

Comité de rédaction : Carole Chavel ; Carole Novat ; Fatah Bendali ; Catherine Carde

photo de couverture : Emilien Carlier

Qu'est-ce que la Maladie de Hirschsprung ?

La Maladie de Hirschsprung (ou mégacôlon) se caractérise par l'absence de cellules ganglionnaires nerveuses dans la paroi du segment terminal de l'intestin (segment «aganglionnaire»). Il en résulte une paralysie intestinale, se traduisant généralement par une occlusion fonctionnelle, parfois simplement par une constipation importante. Le traitement actuel est chirurgical, il consiste à ôter le segment aganglionnaire. Cette opération est de plus en plus rarement précédée d'une colostomie temporaire. Il existe différentes formes de la Maladie de Hirschsprung, dont la gravité dépend de la longueur du segment aganglionnaire. Dans 80% des cas, il s'agit de la forme «classique» qui touche simplement la terminaison du côlon (le rectum et le côlon sigmoïde). Mais il existe des formes «longues» et «totales». Le diagnostic est généralement posé dans les toutes premières semaines de vie.



A noter dans vos agendas !

WEEK END DE RASSEMBLEMENT DE L'AFMAH
21, 22, 23 SEPTEMBRE 2007

Vous souhaitez rencontrer d'autres familles concernées par la Maladie de Hirschsprung ? Vous êtes intéressés par les informations que les médecins spécialistes de la Maladie de Hirschsprung sont prêts à venir partager avec les familles de l'association ? Vous voulez en savoir plus sur les actions passées et futures de l'AFMAH ? Alors, n'hésitez pas ! **Rendez-vous les 21, 22 et 23 septembre 2007 au Rocheton à La Rochette (77).** Comme chaque année, l'AFMAH organise à l'occasion de son Assemblée Générale, un week-end de rassemblement des familles.

Les arrivées sont possibles à partir du vendredi soir, quelques membres du Bureau seront déjà là pour vous accueillir. Le samedi matin est consacré à l'Assemblée Générale. A l'ordre du jour : le bilan 2007, les projets 2008, l'approbation des comptes. Après l'Assemblée Générale, des discussions entre membres, avec les médecins se succéderont toute la journée. Pendant ce temps, une équipe d'animateurs prendra en charge les enfants.

Vous trouverez dans les documents joints les détails pratiques et le bulletin d'inscription à nous retourner avant le 14 septembre 2007.



Week-end 2001 à Saint-Lunaire (35)



Le forum de l'AFMAH

FORUM : (n.m.) Dans la Rome antique, le forum est l'espace dégagé situé entre les sept collines, et qui sert de place publique : lieu où sont annoncées les nouvelles, place du marché, lieu de réunion du peuple, lieu d'échange et de discussion

Quel mot aurait pu aussi bien définir un tel outil ? Une vraie « place de marché » où les membres se renseignent, racontent, discutent, échangent, partagent, débattent, bref un endroit ou ils communiquent.

Et le forum du site de l'AFMAH est à cette image : depuis son ouverture en décembre 2004, 170 membres se sont inscrits afin de partager leur expérience de la MDH.

L'utilisation est propre à chacun :
- régulière, elle est pour certains comme une véritable boîte aux lettres,
- périodique : on y passe de temps en temps « pour voir »
- occasionnelle : on y vient quand on a une envie ou un besoin de se confier, de trouver un conseil précis…

La praticité de cet outil est son mode d'emploi : on laisse un message (ou « post » pour les initiés) et on revient plus tard pour voir les réponses et/ou les réactions générées par notre article.

Grâce au forum de l'AFMAH, de nombreuses connaissances ont vu le jour, certaines sont virtuelles mais d'autres se concrétisent « en chair et en os » et sont mêmes devenues de véritables amitiés. On se rapproche, on se révèle amis, ou « copains de galère », on a tellement de points communs par rapport à cette maladie qui nous touche que l'on se sent pratiquement de la même famille.

On se soutient, on se rassure, on se conseille, on trouve parfois (souvent) des oreilles attentives (du moins des yeux !) car dans cette communauté on est compris de tous et toutes.

On peut aussi bien, si l'on rencontre des problèmes ou des questions embarrassantes, s'inscrire anonymement car personne ne boycottera des propos s'ils ne sont pas signés.

Voilà donc une « ramification » de l'AFMAH qui marche ! !

Il est dommage toutefois que tous les membres du forum ne soient pas des membres de l'association, car le résultat est une grande complémentarité entre les deux, les informations « professionnelles » avec le Batracien étant cumulées avec des informations plus « personnelles » sur le forum.

Quelques conseils pour une utilisation optimale de cet outil :

Evitons le langage SMS qui est très désagréable à déchiffrer et qui peut très vite lasser en cas d'un article assez long, écrivons donc dans notre langue, le Français !

Nous ne sommes pas médecins, nous sommes membres du forum en tant que parents, amis, frère ou sœur de malades alors évitons les diagnostics « en ligne », les recommandations trop médicales. Nous avons tous notre propre expérience de la maladie mais elle ne s'applique pas forcément à tous de la même façon, même en cas de forme (courte, longue, totale) identique. Chaque enfant, hôpital, médecin est différent alors contentons-nous de rassurer, d'écouter, d'échanger, c'est le mieux que l'on puisse faire.

Envie de s'inscrire ? Rendez-vous sur le site de l'AFMAH www.hirschsprung.asso.fr puis cliquez sur Forum, puis Accéder au forum et enregistrez-vous !

Carole NOVAT



Le questionnaire auprès des familles Hirschsprung

A la suite des échanges entre médecins et parents qui ont eu lieu au cours des week-ends organisés par l'AFMAH, les membres du Bureau ont souhaité aborder plus précisément avec le Conseil Scientifique l'idée d'un projet commun.

Ainsi, le Professeur Stanislas Lyonnet, généticien, le Professeur Olivier Goulet, gastro-entérologue, le Professeur Dominique Jan, chirurgien, Fatah Bendali et Carole Chavel, respectivement vice-président et présidente de l'AFMAH, se sont réunis le samedi 10 mars 2007 à l'hôpital Necker.

Plusieurs idées ont été explorées autour des thèmes suivants :

- pédagogie : c'est un rôle essentiel de l'AFMAH de fournir des informations aux familles pour mieux comprendre et vivre avec la MDH autour des 3 pans :
    - science (génétique, recherche)
    - chirurgie
    - médecine
- visibilité : l'AFMAH dispose de 9000 euros dont elle peut investir tout ou partie dans ce projet afin d'être mieux connue des professionnels de santé qui prennent en charge la MDH et des familles concernées
- recueil d'informations : les membres du Bureau ont leur propre expérience de la MDH, souvent en tant que parents, nous manquons d'information concernant les adultes, le devenir de la MDH à long terme…

L'idée retenue se déroulera en 2 phases :

Première phase : Le questionnaire auprès des familles Hirschsprung

Nous allons envoyer à toutes les familles connues (adhérentes ou non) par l'AFMAHun questionnaire assez complet sur leur vécu par rapport à la MDH et les questions qui restent en suspens. Ce questionnaire sera également mis à disposition sur le site Internet de l'AFMAH. Nous souhaitons que ce questionnaire permette de soulever toutes les pistes d'amélioration autour de la prise en charge de la Maladie de Hirschsprung. Les réponses nous permettrons de réaliser un document didactique.

Deuxième phase :
Le document didactique

Grâce aux réponses obtenues avec les questionnaires, nous allons soumettre aux professionnels (médecins du conseil scientifique et autres) « les questions que les parents se posent ». Les questions, les réponses et quelques témoignages viendront alimenter un document didactique interactif type CD-ROM ou petit programme à télécharger depuis le site Internet. Ce document sera diffusé gratuitement à toutes les familles et aux professionnels qui prennent en charge la MDH pour leur faire connaître l'AFMAH.



La rééducation ano-périnéale

Votre enfant grandit et pourtant il est toujours gêné par ses selles. Selles liquides qui fuient ou selles dures qui restent coincées, votre petit a du mal à « gérer son caca ». Parmi les solutions qui peuvent être envisagées, il existe la rééducation ano-périnéale.

Comment ça marche ?
C'est une technique de kinésithérapie qui repose sur le principe que l'on peut apprendre à contrôler ses sphincters comme à peu près tous les autres muscles de notre corps. Pour cela, il faut prendre conscience de son anatomie en « visualisant » l'anus, en sachant contracter et relâcher ses sphincters. Cette rééducation repose généralement sur l'introduction dans l'anus d'une sonde équipée d'un capteur de pression. Ce système permet de visualiser ses contractions et de prendre conscience de son travail et de vos progrès. Cette technique est appelée biofeedback.

Quelles sont les principales difficultés ?
Le plus difficile c'est de trouver un spécialiste !!! En principe tous les kinésithérapeutes ont appris cette technique mais rares sont ceux qui acceptent de la pratiquer, surtout avec des enfants !!! Il est donc nécessaire de faire du « démarchage » auprès des kinés de votre région ou bien à l'hôpital.

Témoignage
Tout d'abord, un petit rappel de l'histoire médicale de Julien, afin de comprendre pourquoi nous avons récemment fait appel à la kinésithérapie périnéale. Julien est atteint d'une forme longue du Hirschsprung, jusqu'à l'angle colique gauche (Hirschsprung associé malheureusement pour lui à d'autres anomalies : rein unique, hexadactylie, hypospade …, mais ce n'est pas le sujet de cet article). Il est tout de suite pris en charge via un traitement « classique » : colostomie, puis 3 mois et demi plus tard, rétablissement de continuité selon Swenson. Ensuite, il connaît quelques incidents de parcours, dont notamment un méchant rotavirus qui nécessite une ré-hospitalisation. Bref, à 2 ans et demi, Julien est quasiment propre le jour, et on commence à voir le bout du tunnel … Mais tout se complique suite aux entérocolites à répétition qu'il subit ensuite pendant plusieurs mois. Une nouvelle biopsie montre qu'il reste une zone non innervée de quelques centimètres, et compte tenu de l'inflammation du colon, il faut lui poser une colostomie, puis une iléostomie pendant de longs mois, avant de pouvoir procéder à une nouvelle anastomose. Enfin, après 8 mois de « poche », c'est pour la deuxième fois le rétablissement de continuité tant attendu : Julien a alors 4 ans. Evidemment, le « retour à la normale » est douloureux, et il a les fesses très irritées, des selles extrêmement liquides … L'Imodium et le Questran lui permettent d'avoir des selles plus compactes et de diminuer l'irritation périnéale. Le quotidien s'améliore … lentement. A l'âge de 8 ans, il connaît toujours quelques problèmes de propreté dans la journée, et il a encore besoin d'une couche la nuit. Heureusement, il n'est pas complexé, et assume sa différence, aussi bien vis-à-vis de ses frères et sœur, que de ses camarades de classe.

C'est alors que son chirurgien nous conseille d'essayer la rééducation périnéale pour atteindre une continence normale. Mais il faut pour cela que Julien soit d'accord pour tenter l'aventure, qu'il soit même « demandeur ». Même s'il est difficile pour lui de se représenter en quoi vont consister ces séances, il comprend qu'il peut « progresser », qu'il est possible en « travaillant » d'être plus fort que la maladie, et il accepte donc cette nouvelle épreuve. Nous entamons alors le parcours du combattant pour trouver un kiné près de chez nous qui veuille bien prendre en charge un enfant pour ce type de traitement … Après une dizaine de tentatives infructueuses, c'est finalement grâce au service de kinésithérapie de Necker que nous obtenons les coordonnées de Mme Dumont à Boulogne.

Julien entame une série de vingt séances d'une demi-heure chacune, d'abord sur un rythme hebdomadaire, puis bimensuel dès que les premiers progrès sont constatés. Je ne vous décrirai pas une séance dans le détail, car je ne suis pas autorisée à y assister. Mais j'ai cru comprendre que les séances se déroulent toujours de la façon suivante : à l'aide d'une sonde anale, Julien enchaîne des exercices de contraction, alternés avec des exercices de relâchement, avec différentes positions des jambes. Ces exercices demandent beaucoup de travail et de concentration, et l'enfant doit vraiment s'impliquer. Il lui est d'ailleurs demandé de s'auto-évaluer d'une séance à l'autre : il discute avec la kiné de ses progrès ou au contraire des problèmes qu'il a rencontrés pendant la semaine. Il travaille donc « physiquement », mais aussi « mentalement » : c'est très important car il doit, en même temps qu'il apprend à mieux maîtriser son corps, progresser dans la volonté d'atteindre la propreté, je dirais même dans la « conscience » de la propreté. Et c'est bien parce qu'il doit progresser en « conscience », que l'unique objectif de ces séances, comme nous le répète Mme Dumont, c'est la propreté durant la journée.
Pour autant, comme les progrès sont là au bout d'une dizaine de séances, nous décidons de supprimer la couche la nuit … Et les résultats sont … certes inégaux … mais encourageants.
Au moment où j'écris ce témoignage, nous sommes presque au bout des vingt séances, et nous observons un réel mieux. A suivre donc ☺
Catherine Carde



Brèves Chroniques

Tous les deux mois, la Fondation Roche édite une lettre d'information appelée Chroniques, qui décrit et analyse des initiatives concrètes dans le domaine des maladies chroniques. La Fondation Roche s'est donnée pour mission de susciter et soutenir les innovations et initiatives destinées à améliorer la vie au quotidien des personnes atteintes d'une maladie chronique.

Souvent innovante, parfois amusantes, les informations contenues dans ce petit journal sont toujours intéressantes. Après « le fait » où l'information est donnée de façon objective, Chronique propose une analyse. Nous avons sélectionné pour vous 2 brèves, ainsi que le résumé d'un livre.

Les Internautes, « consomm'acteurs » de leur santé (paru dans Chroniques n°08 en Avril 2007)

LE FAIT > Lancé en avril 2007 par Steve Case, le très médiatique fondateur d'AOL, le nouveau portail santé www.revolutionhealth.com a pour ambition de révolutionner le monde de la santé. Les internautes pourront y évaluer non seulement la qualité de l'information médicale proposée, mais aussi celle des médecins, des hôpitaux et des médicaments. Ils pourront également y créer des communautés d'intérêt correspondant à leurs profils et à leurs objectifs. Pléthorique et innovante, cette offre de services et d'outils gratuits (125 au total) sera prochainement complétée par un bouquet Premium (100 $ /an) incluant une hot-line (24h/24h), du coaching personnel, une aide à la prise de RV, à la gestion de ses dépenses et du choix des assurances, etc.…

L'ANALYSE > Sur Internet, tout va très vite. Fini le temps où le patient se contentait de chercher de l'information pour mieux vivre avec sa maladie, voilà déjà l'avènement du Web 2.0 et son modèle collaboratif qui place l'internaute en son centre. Très ambitieux, le projet de Steve Case exploite le meilleur du réseau Internet pour aider les malades - sur le modèle de ce qui se fait déjà dans d'autres univers - à devenir des « consomm'acteurs » de leur santé, capables de participer aux prises de décisions de manière plus éclairée. Révolution ou utopie ? Si le succès

est au rendez-vous, la promesse contenue dans le nom de cette nouvelle marque pourrait alors bien être tenue. L'occasion de passer d'un modèle vertical médecin/patient à un modèle horizontal de « réseau social » où tous les intervenants santé et leurs malades pourront communiquer ensemble ?

Re-Mission II (paru dans Chroniques n°07 en Janvier 2007)

LE FAIT > Imaginé par le studio HopeLab (basé à Palo Alto, Californie), Re-Mission est un jeu destiné aux enfants en traitement contre le cancer. Il associe des informations scientifiques réelles à une héroïne baptisée Roxxi qui, armée jusqu'aux dents, doit débusquer et détruire les cellules cancéreuses dans le corps humain. Selon une étude menée auprès de 400 enfants malades dans différents pays, ceux qui ont joué à ce jeu se sont révélés plus combatifs, plus disposés à accepter leur traitement et ont davantage eu confiance en leur victoire contre le cancer que les autres. HopeLab travaille à présent sur des projets de jeux capables de traiter l'autisme, la dépression et l'obésité chez l'enfant.

L'ANALYSE > On pouvait concevoir qu'en divertissant les personnes atteintes de maladies chroniques, les jeux contribuaient à les éloigner de leurs tracas quotidiens, voilà que l'on découvre aujourd'hui qu'ils peuvent, aussi, avoir un effet positif sur leur manière de combattre la maladie. Habituellement transgressif, le jeu vidéo devient ici vertueux. Il ne s'agit pas, bien sûr, de mettre sur un même plan les loisirs et les traitements médicaux, mais de rappeler les effets de la volonté individuelle sur l'acceptation des médicaments. En s'identifiant au personnage principal du jeu, l'enfant prend conscience que son comportement et sa détermination peuvent l'aider à agir contre une menace. Il peut ensuite appliquer ce principe d'action à sa propre maladie : la volonté individuelle n'est-elle pas une des meilleures armes pour augmenter ses chances de rémission ?

Lu par Chroniques (paru dans Chroniques n°06 en Novembre 2006)

Quand la nuit sera couverte de jour, je sortirai de l'hôpital - Gaëlle de Malglaive - Robert Laffont

Avant d'ouvrir ce livre, une petite préparation psychologique peut s'avérer la bienvenue. Le rodéo émotionnel est redoutable jusqu'à son terme. Voilà Max, 2 ans et demi, 6 mois à vivre. Max, sa joie de vivre et son insouciance, ses meilleures armes. Voilà la leucémie et sa prolifération de cellules cancéreuses dans sa moelle osseuse et son sang. Cela donne un récit au jour le jour d'un combat sans merci : la tournée des hôpitaux, le parcours de soins labyrinthique, les traitements de plus en plus lourds, les protocoles implacables, l'espoir et… la rechute précoce et rarissime. L'horreur recommencée, les unités stériles et enfin le jour J de l'autogreffe et cette précieuse poche rouge sang de cellules souches « qui contient ta survie et ton avenir possible ». « Le malheur est gourmand, il faut lui laisser le moins de place possible ». Avant la délivrance heureuse, l'auteure nous montre à l'œuvre les forces d'amour engagées dans la bataille : les permissions à la maison, les rémissions, l'escapade en Corse sans autorisation médicale, les réunions familiales en Normandie, le rire « seule issue de secours digne et supportable », la douce sensation de revanche, l'enfance enfin rendue. Livre refermé, larmes séchées, c'est le cri d'une mère en révolte contre l'arbitraire et l'inacceptable qu'on entend. Un livre écrit pour son enfant, pour qu'il le lise bientôt. Un grand livre d'amour

Information et abonnements : www.fondation-roche.org



Veille Scientifique

Nous vous proposons à nouveau cette rubrique dans ce numéro du Batracien ! En effet, afin de vous tenir informés des travaux de recherche et de l'avancée de la science sur la maladie de Hirschsprung, les membres du bureau vous proposent une sélection de certains travaux de recherche des équipes médicales à travers le monde.

Pour ce numéro, 4 thèmes vous sont proposés : une étude chinoise sur le diagnostic et le dépistage précoces de la maladie de Hirschsprung, une étude canadienne sur les résultats « faussement positifs » des lavements opaques, une étude néerlandaise sur la qualité de vie des enfants et adolescents atteints de la Maladie de Hirschsprung ou de malformations anorectales et un article sur l'identification et la transplantation de cellules souches du système nerveux entérique.

Notre objectif vise à ce que les familles soient régulièrement informées des avancées techniques et scientifiques publiées par les chercheurs, c'est pourquoi nous y avons quelquefois ajouté notre avis ainsi que quelques explications type « glossaire » sur de nombreux termes médicaux.

Etude chinoise sur le diagnostic et le dépistage précoces de la Maladie de Hirschsprung

Objectif :

L'objectif de cette étude était d'identifier un modèle spécifique de chromatogramme (1) d'empreinte des protéines (2) du sérum (3) pour le dépistage précoce et le diagnostic de la maladie de Hirschsprung.

(1) La chromatographie est une méthode d'analyse qui est utilisée en laboratoire et qui permet
de séparer les constituants d'un liquide. On dispose une bandelette verticale de papier filtre ou de papier buvard qui trempe par son extrémité dans le liquide en question. À ce moment-là les constituants se déplacent grâce à un phénomène de capillarité sur le papier. Ces constituants vont monter d'autant plus haut qu'ils sont moins absorbés. Le déplacement de ces éléments forme sur le papier des taches que l'on va mettre en évidence grâce à l'utilisation d'un réactif coloré et où l'on va doser la substance isolée, on parle alors de chromatogramme.

(2) La protéine est le résultat d'une séquence spécifique d'acides aminés. Autrement dits les acides aminés sont les éléments de base (les briques en quelque sorte) mis bout à bout, constituant une protéine. La fabrication des protéines résulte d'un mécanisme secondaire à l'information portée par l'ADN (acide désoxyribonucléique) qui va permettre d'assembler ces acides aminés dans une suite décidée par lui, et sous ses ordres.

(3) Le sérum désigne la partie liquide qui reste après que les cellules etc…. ont été ôtées du sang. Le sérum est le fluide corporel le plus riche en protéines (80 %).

Méthode :

Pour cela, 78 échantillons de sérum ont été prélevés dont 42 échantillons de la maladie de Hirschsprung, 16 échantillons d'iléus (occlusion

intestinale) et 20 échantillons provenant de sujets témoins normaux. Ces échantillons ont été analysés par des méthodes de spectrométrie de masse et de bio-informatique.

Résultats :

Ainsi, 3 marqueurs de protéine ont été identifiés, dont le « rapport de masse » est placé à 3221.7, à 5639.2, et à 6884.2 du modèle de chromatogramme d'empreinte de protéine de sérum pour le dépistage précoce et le diagnostic de la maladie de Hirschsprung. Les marqueurs ont eu 100% de sensibilité et de spécificité.

Conclusion :

Le modèle de chromatogramme d'empreinte de protéine de sérum établi grâce à la combinaison de méthodes de spectrométrie de masse et de bio-informatique est une nouvelle méthode de dépistage et de diagnostic précoce de la maladie de Hirschsprung qui est digne de recherches et d'applications additionnelles.

Notre avis :

Actuellement, le diagnostic de la Maladie de Hirschsprung repose sur une biopsie qui révèle l'absence de cellules ganglionnaires sur la paroi de l'intestin, associé à une radio ASP et une manométrie. Le dépistage de la Maladie de Hirschsprung n'est possible que dans quelques rares cas de formes familiales où le gène principal porteur a pu être identifié. Pour cela, des prélèvements de sangs sont effectués sur plusieurs personnes de la famille porteuses ou touchées par la Maladie de Hirschsprung.

L'ADN de ces personnes est ensuite comparé pour identifier la mutation génétique concernant la Maladie de Hirschsprung. L'étude présentée ouvre la voie à un autre mode de diagnostic et de dépistage, plus simple à mettre en œuvre et plus facile d'accès. Si les études se poursuivent dans ce sens, il serait possible de diagnostiquer (ou prédire) la Maladie de Hirschsprung d'une personne par une simple prise de sang.

Référence :

Detection and Significance of Serum Protein Marker of Hirschsprung Disease. (China.Pediatrics. 2007 Jun 4) Wang JX, Qin P, Liu QL, Yang HY, Fan YZ, Yu JK, Zheng S. Cancer Research Institute, Zhejiang University, Hangzhou, Zhejiang.

Lavement opaque : Facteurs de résultats faussement positifs pour la maladie de Hirschsprung

Objectif :

L'objectif de cette étude était d'examiner les facteurs de prédiction d'un résultat faussement positif pour le diagnostic de la maladie de Hirschsprung au cours de l'examen de lavement opaque.

Méthodes :

Une analyse rétrospective, sur une période de cinq ans (1999-2004) a été effectuée sur des jeunes enfants (< 6 mois) avec une Maladie de Hirschsprung suspectée ayant subi une biopsie rectale suite à des anomalies identifiées lors de l'examen de lavement opaque (identification d'une zone de transition, rapport anormal du colon recto-sigmoïde, micro-côlon, contraste retenu ou irrégularité de la muqueuse).

Résultats :

129 patients ont subi une biopsie rectale suite à un lavement opaque anormal. Parmi ces derniers, 48,5% étaient des résultats faussement positifs dont la biopsie s'est révélée normale. Pour 66 patients, la biopsie a confirmé le diagnostic de Maladie de Hirschsprung.

L'âge inférieur à 30 jours (l'Odds Ratio OR, 3,4; avec un intervalle de confiance IC à 95% de 1,1-10,3), le sexe féminin (OR, 3,4; avec IC, 1,6-7,3) et l'absence de zone de transition (OR, 6,3; avec IC, 2,6-15,3) ont été indépendamment associés à un risque accru de résultat faussement positif. Des antécédents de vomissement bilieux ont diminué la probabilité de résultat faussement positif (OR, 0.2; 95% CI, 0.06-0.5).

Conclusions :

La zone de transition, le sexe, l'âge, et les vomissements bileux sont des prédicateurs importants à considérer lors d'examens de suspicion de Maladie de Hirschsprung par lavement opaque. Les enfants de moins de 30 jours sans vomissements bilieux ni de zone de transition ont présenté un résultat faussement positif dans 100% des cas. Ces patients ainsi que les filles de moins de 30 jours avec ces symptômes peuvent représenter une sous-population pour laquelle la biopsie rectale peut être évitée.

Référence :
The contrast enema for Hirschsprung disease: predictors of a false-positive result. .(J Pediatr Surg. 2007 May;42(5):792-5) Diamond IR, Casadiego G, Traubici J, Langer JC, Wales PW. Division of General Surgery, The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, Canada M5G 1X8

Etude sur la qualité de vie des enfants et adolescents atteints de la Maladie de Hirschsprung ou de malformations anorectales

Objectif :

Le but de ce travail était examiner des changements de qualité de la vie, du fonctionnement spécifiquement lié à la maladie et des capacités psychosociales des enfants et des adolescents (8-16 ans) présentant soit des malformations anorectales soit la maladie de Hirschsprung afin d'identifier des facteurs de prédiction de changement de qualité de vie.
Pour cela, les auteurs ont testé un modèle explicatif dans lequel les variables de fond expliquent les changements de la qualité de la vie à travers des changements du fonctionnement spécifiquement lié à la maladie et des capacités psychosociales.

Méthode :

Des questionnaires ont été complétés par 129 patients ayant des malformations anorectales et par 121 patients présentant une Maladie de Hirschsprung à trois ans d'intervalle.
Des variables cliniques et socio-démographiques de fond ont été mesurées à la première occasion. La qualité de la vie (physique et mentale), le fonctionnement spécifiquement lié à la maladie (défécation) et les capacités psychosociales (amour propre, aptitudes sportives, et attitude à l'école) ont été mesurés aux deux occasions, lors du premier questionnaire puis trois ans plus tard lors du second questionnaire.

Résultats :

Les patients se sont améliorés sur le plan du fonctionnement spécifiquement lié la maladie et sur le plan de la qualité de la vie mentale. Des changements de la qualité de la vie ont été en effet expliqués par le modèle. Entre autres, les résultats ont indiqué que les patients avec une

forme grave de la maladie ou présentant des maladies congénitales additionnelles ont montré une détérioration de l'attitude à l'école, qui à son tour a affecté le changement de la qualité de la vie mentale négativement.

Conclusions :

Les enfants et les adolescents ayant des malformations anorectales ou la maladie de Hirschsprung ont montré une amélioration de la qualité de vie avec le temps. Pour l'améliorer et la maintenir à un niveau optimal, il est important de diriger le traitement vers une réduction des symptômes et en favorisant les capacités psychosociales, en particulier en prêtant attention à l'attitude scolaire.

Référence :
Explaining change in quality of life of children and adolescents with anorectal malformations or Hirschsprung disease. (Pediatrics. 2007 Feb;119(2):e374-83). Hartman EE, Oort FJ, Aronson DC, Hanneman MJ, van Heurn E, de Langen ZJ, Madern GC, Rieu PN, van der Zee DC, Looyaard N, van Silfhout-Bezemer M, Sprangers MA. Pediatric Surgical Centers of Amsterdam, Emma Children's Hospital Academic Medical Centre/VU Medical Center, Amsterdam, The Netherlands.

Identification et transplantation de cellules souches du système nerveux entérique

Objectif :

Les auteurs ont étudié la possibilité de traiter la Maladie de Hirschsprung grâce aux cellules souches (1) du système nerveux entérique (2) (SNE).

(1) Une cellule souche est une cellule indifférenciée qui d'une part peut donner des cellules spécialisées et d'autre part peut se renouveler indéfiniment.

(2) Le système nerveux entérique est la partie du système nerveux autonome qui contrôle le système digestif aussi bien pour l'activité motrice (péristaltisme et vomissements) que pour les sécrétions et la vascularisation.

Méthodes :

Pour cela, les techniques précédemment utilisées pour l'isolement des cellules souches du SNE des rongeurs ont été adaptées pour le tissu humain postnatal. Les chercheurs décrivent une méthode appropriée à la préparation des cellules souches du SNE aussi bien chez la souris que dans le tissu postnatal humain.

Des suspensions de cellules ont été isolées d'un embryon de souris d'une part, et du plexus mésentérique (3) humain d'autre part. Ces cellules ont été cultivées dans des conditions particulières puis ont été implantées dans un embryon de souris aganglionnée. Les chercheurs ont ainsi observé la prolifération, la migration et la différentiation de cellules via la microscopie à immunofluorescence.

(3) Le plexus mésentérique est un groupe de fibres nerveuses autonomes et de cellules ganglionnaires présent dans la région musculaire de l'intestin.

Résultat :

Des neurosphères (4) ont été générées à partir de la souris et de tissu humain contenant des cellules proliférantes dérivées de la crête neurale qui ont pu être étendues dans une culture de tissu pour générer des cellules gliales et des neurones (5). Une fois implantées dans l'intestin aganglionique de la souris, les cellules ont migré des neurosphères en utilisant le parcours approprié pour les cellules dérivées de la crête neurale, et se sont différenciées pour devenir des cellules gliales et des neurones exprimant les marqueurs phénotypiques (6) caractéristiques du SNE.

(4) Une neurosphère est un clone de cellule souche apparu en culture. Les neurosphères gardent les mêmes propriétés que les cellules souches.

(5) Le système nerveux est constitué de deux types de cellules, les neurones et les cellules gliales. Elles jouent un rôle primordial en assurant l'isolement des tissus nerveux, les fonctions métaboliques, le soutien squelettique et la protection vis à vis des corps étrangers en cas de lésions. De récents travaux montrent que certaines cellules gliales jouent également un rôle actif dans la transmission de l'influx nerveux.

(6) Un marqueur phénotypique est l'expression apparente caractéristique d'une séquence d'ADN.

Conclusion :

Les auteurs ont développé une technique pour l'isolement et l'expansion des cellules souches du SNE à partir de tissu humain. Ces cellules ont la capacité de se différencier une fois transplantées dans un intestin aganglionique, cette démonstration étant une première étape nécessaire pour leur transposition dans le traitement de la maladie de Hirschsprung.

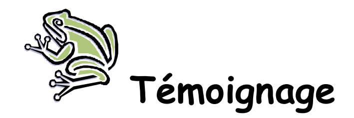
Référence :
Characterisation and transplantation of enteric nervous system progenitor cells. (Gut. 2007 Apr;56(4):489-96. Epub 2006 Sep 14) Almond S, Lindley RM, Kenny SE, Connell MG, Edgar DH. Institute of Child Health, Royal Liverpool University Children's Hospital, Alder Hey, Liverpool, UK.

Notre avis :

La Maladie de Hirschsprung se caractérise par l'absence de cellules ganglionnaires dans le système nerveux de l'intestin (SNE) due à un défaut de migration des cellules de la crête neurale lors du développement embryonnaire. Cette étude fait l'hypothèse d'une possible « réintroduction » de cellules ganglionnaires dans l'intestin après la naissance en utilisant des cellules souches.

Cette étude est un premier pas fort utile et nécessaire mais pour le moment aucun test sur des humains n'a été effectué. Si les études se poursuivent dans ce sens, il serait possible d'envisager un traitement de la Maladie de Hirschsprung par implantation de cellules souches du SNE, ceci pouvant potentiellement se substituer à l'ablation actuellement pratiquée.

Les cellules souches sont actuellement au cœur de nombreuses recherches concernant des pathologies aussi diverses que la leucémie, le cancer du côlon, les myopathies, l'infarctus, les lésions du cerveau, la cécité…



Témoignage

Emilien est né le 27 mai 2006, il mesurait 48 cm et pesait 2,880 kg. A 30 grammes près, c'était exactement la même taille et le même poids que son grand frère. Tout s'est bien passé, jusqu'au jour de sa sortie où on nous a appris qu'il avait un souffle au cœur, j'étais déjà effondrée. Mon beau bébé n'était pas en parfaite santé, les médecins ont beau dire qu'un souffle au cœur ce n'est pas grave et qu'au pire on lui mettrait une espèce de « parapluie » je trouvais cela terrible d'imaginer qu'il pourrait éventuellement devoir subir une intervention chirurgicale en étant enfant.

Le premier choc passé, car c'était un véritable choc, le cardiologue nous a expliqué ce à quoi on devait être attentif. La température, le poids, prévenir le personnel médical si on devait en avoir besoin... Nous avons donc été vigilants. Nous avons été à la consultation ONE, 4 jours après sa sortie d'hôpital, il avait déjà pris 100 g. Tout allait donc bien. Nous avons commencé a nous inquiéter quelques jours plus tard, car il ne mangeait toujours pas de grosses quantités, à peine 30ml pour un bébé de 2 semaines c'est peu, et surtout il n'avait de selles que si on le stimulait (suppositoire à la glycérine, massage, eau plus digestive ...). Le dimanche 11 juin il a vomi une première fois. Nous avons mis ça sur le compte de la chaleur et d'un premier long déplacement en auto. Le mardi à la consultation il avait perdu 50 g, j'ai immédiatement téléphoné au cardiologue, qui m'a dit d'essayer de le faire manger plus durant la nuit pour qu'il soit moins incommodé par la chaleur (il y avait un début de canicule en juin dernier). On a essayé ça pendant 2 jours, mais cela s'aggravait, il vomissait de plus en plus, et mangeait de moins en moins.

Nous avons pensé à une intolérance au lait, et le jeudi nous nous sommes rendus aux urgences et avons demandé à voir un pédiatre. Nous lui avons expliqué et il n'a pas rejeté l'idée d'une intolérance. Par prudence il nous a demandé s'il était possible pour nous de revenir le lendemain afin de lui faire une radio et une échographie afin d'éliminer d'autre causes aux vomissements. Il a ajouté : « je vais déjà lui faire une prise de sang, comme ça on aura déjà les résultats demain et on cernera mieux ce qu'il a. » C'est là que tout s'est accéléré, il n'a pas pu faire de prise de sang à Emilien car ses veines étaient « plates », cela voulait dire qu'il se déshydratait. Le pédiatre nous a donc dit qu'il préférait l'avoir sous surveillance et qu'il souhaitait le garder pour la nuit, Emilien a donc été admis à 23h00. Comme il vomissait encore, ce qui pouvait être logique en cas de déshydratation, on a essayé de le nourrir par gavage lent. Il a « bu » un biberon mais au deuxième, il a tout vomi à grand jet, c'était réellement impressionnant de voir ce petit bout de 19 jours expulser de tels jets.

L'infirmière a réagi immédiatement, le pédiatre est remonté des urgences, on lui a fait une radio et une écho en urgence, le jour se levait et son remplaçant est arrivé, ils ont regardé les résultats et débattu entre eux. Le deuxième pédiatre, spécialisé dans les voies digestives, a organisé son transfert sur Bruxelles, tout s'est passé très vite. Mais ils ont pris le temps tout les deux de nous expliquer, ils pensaient à une torsion de l'intestin qui se serait « remis » dans le bon sens mais qui aurait eu le temps de provoquer une occlusion. Ils ont préféré transférer Emilien car à Bruxelles, il y aurait un cardiologue et des chirurgiens pendant le week-end, s'il y avait besoin de l'opérer car à ce moment là, Emilien était juste stabilisé. Vers midi, le SAMU arrivait et la pédiatre de l'Huderf nous prenait en charge. Tout cela s'est passé très vite car entre les vomissements et toute l'organisation du transfert, 5 h 00 s'étaient écoulées.

Arrivés à Bruxelles vers 14 h 00, nous étions attendus. J'ai rencontré un premier chirurgien, ensuite le professeur responsable du service

chirurgie digestive et ils m'ont expliqué que Emilien devrait subir une laparo exploratrice, car vu les radios et échos, ils pensaient soit à une torsion d'intestin soit une autre cause.

Notre petit bout est donc parti en salle d'opération, il était emballé dans des draps pour ne pas qu'il ait froid et sur cette grande civière on aurait dit qu'on transportait un petit tas de linge. Nous avons donc attendu dans le couloir des heures interminables à pleurer, notre petit chou était si mal, le ventre tout ballonné et marbré. Après je ne sais combien de temps, on ne compte plus dans ses cas là, notre bébé sortait. Il était laid, jaune à cause de la bétadine et d'une couleur beige en même temps, il ne bougeait pas et avait des perfusions partout, ses yeux étaient comme collés, on a appris plus tard que c'était des larmes artificielles pour protéger ses yeux. Il était toujours endormi, il est revenu un peu à lui mais a refermé les yeux aussitôt. A la sortie du bloc, les chirurgiens nous ont expliqués qu'ils soupçonnaient un Hirschsprung. C'était la première fois qu'on entendait parler de ça, notre grand garçon est en parfaite santé et personne dans ma famille ni dans celle de mon mari n'a cette maladie. C'était de nouveau une catastrophe, une maladie génétique rare ce n'était pas possible, pas notre petit, pas chez nous ! Ce jour maudit j'ai eu l'impression que quelqu'un avait décidé de me mettre un grand coup de batte de base-ball sur le coin du nez toutes les heures. A chaque nouvelle information c'était pire qu'avant. Je ne savais pas quoi faire il était presque minuit et nous sommes rentrés à la maison auprès de notre autre fils. Il fallait qu'on se repose. La nuit précédente et la journée avaient été éprouvantes.

Le samedi, il allait un peu mieux, il dormait toujours beaucoup, mais il avait l'air un peu « mieux ». L'après-midi, j'ai même pu le prendre dans mes bras, avec tout ses fils et ses tuyaux. Le dimanche son état s'est passé comme la veille mais je n'ai pas pu le prendre, il n'avait pas l'air « confortable », son état a commencé à se dégrader. Le lundi, ça s'aggravait encore et on a du le réopérer car il faisait une péritonite fécale et il avait une infection généralisée. Il est ressorti de salle d'opération, avec des stomies et la période « poche » a commencé. La nuit du lundi au mardi, il a fait un choc post-opératoire, il a eu un œdème généralisé, ses reins se sont bloqués, rien n'allait. Quand nous sommes arrivés le mardi matin, (vers 6h00) les médecins avaient déjà fait venir un appareil à dialyse et on avait commencé à lui donné un diurétique. Heureusement la petite machine s'est remise doucement en route, Emilien a refait pipi, une goutte puis quelques gouttes par heure.

Il avait des tas de drogues, curare, dopamine, adrénaline, noradrénaline, morphine, tout le panel d'antibiotique connu, du lasix, et d'autres médicaments dont je ne me souviens plus, mais ce que je n'oublierais jamais c'est qu'il avait une voie centrale, des cathéters dans chaque bras, un dans la main, dans les jambes et un au pied : 7 en tout et 17 perfusions en continu et des injections de temps en temps, le respirateur et sa sonde gastrique. Bref, une petite chose pleine de fils et de tubes. Là on nous a averti que ses jours étaient en danger. On ne nous a jamais rien caché de son état, mais on l'a toujours fait avec délicatesse. Il est resté une semaine complètement immobilisé et endormi.

Le samedi, les médecin nous l'on déclaré SAUVÉ. Notre bébé renaissait une deuxième fois. Nous sommes allés au restaurant, notre bébé était en vie on a fêté ça ! Cela peut paraître surréaliste ou « immoral » mais ces mots étaient tellement importants : "On peut dire qu'Emilien est hors de danger".

Ensuite, on a vécu au rythme des perfusions qu'on enlevait, puis un jour un cathéter en moins, puis un autre, c'était à chaque fois une victoire, les examens qu'on lui faisait étaient bons, encéphalogramme, radio, échographie, test pour la mucoviscidose, tout ça était parfait. Il reprenait des forces, notre petit courageux !

On m'a appris à lui faire les soins de ses stomies, et on me laissait faire sa toilette tous les jours, d'ailleurs les infirmiers m'attendaient et me laissaient ce plaisir. A chaque fois qu'on voulait le prendre, quand son état l'a permis

bien sûr, ils venaient et prenaient le temps de me le mettre dans les bras, et quand il faut bouger autant de fils et de tuyaux ce n'est pas évident. Le personnel a été formidable, autant les chirurgiens, les pédiatres que les infirmiers. Nous avons eu l'aide du service psychologie, la psychologue ou la psychiatre passait, nous parlait. Ils ont été attentifs aussi à Hugues notre aîné, les médecins lui ont expliqué ce qu'il se passait à quoi servait tel ou tel chose, la psychologue a aussi passé du temps avec lui.

Ensuite est venu le temps de la réalimentation, d'abord quelques gouttes (3ml), tout ne s'est pas bien passé, il a fait une gastro assez impressionnante et les vomissements ont recommencé. Je me suis effondrée, on était passé par tant de choses et j'avais l'impression de faire machine arrière. Ensuite il a été de mieux en mieux, entre les gavages on pouvait même le sortir, on débranchait la machine et on faisait un petit tour dans le parc de l'hôpital.

Puis nous avons pu sortir, il mangeait très bien, 90 ml et gardait tout. Nous sommes rentrés tous contents d'être tous les 4 à la maison. Pour cette première hospitalisation nous sommes restés 8 semaines, on était début août déjà.

Le 3 septembre je devais reprendre le travail, mes 15 semaines étaient passées et en Belgique si le bébé n'est pas hospitalisé à la naissance (s'il sort de la maternité en fait) le congé de maternité ne peut pas être prolongé. Donc je suis retournée travailler 3 jours et j'ai craqué, je suis rentrée, mon médecin m'a mis en maladie.

Le 19 septembre on retournait à l'hôpital, le lendemain on l'opérait, on lui refaisait son bout à bout et peut-être allait-on lui rentrer ses stomies. Il est parti en salle d'opération pendant 9 heures et ils ont pu tout faire. On était super stressés pour la période post-op qui avait été catastrophique la première fois, mais cette fois tout s'est bien passé. Comme la période d'hospitalisation était plus courte j'ai pris une chambre dans la maison d'accueil, comme ça je pouvais être près de lui dès 8 h 00 et je restais jusque minuit, ou 1 h 00. La réalimentation s'est bien passée, quelques vomissements mais pas trop graves, et quelques résidus entre les biberons.

Il a très rapidement bu au biberon et le 7 octobre nous sortions, c'était un peu comme sa troisième naissance. Il a eu les petites fesses brûlées par ses premières selles, mais j'ai eu de bons conseils par une infirmière de l'hôpital (la fécule de maïs fait des miracles). Il a été suivi tous les 15 jours par son pédiatre et par le chirurgien, très rapidement il a pu manger des légumes et des féculents, ensuite nous sommes passés aux fruits, la seule contrainte était de les faire compoter. Je dois encore souvent lui mélanger ses légumes, sinon il a souvent des selles liquides, ce ne sont pas des diarrhées, car il évacue à fréquence normale, mais c'est liquide comme de l'eau. Maintenant il a un an et il commence à goûter quelques fruits crus, mais ses fesses sont souvent rouges.

Dans l'ensemble tout va bien, son souffle au cœur évolue bien, on ne devra pas l'opérer et pour le reste il est plein de vie, Emilien notre petit courageux !

Florence Carlier

Le réseau des contacts privilégiés AFMAH

Les Contacts Privilégiés sont des parents concernés par la Maladie de Hirschsprung qui peuvent vous écouter, vous mettre en relation avec d'autres familles de votre région, organiser des manifestations locales en faveur de la Maladie de Hirschsprung…



Région Nord Ouest

Nathalie le Tarnec
1 bis rue des Ormes
35380 PLELAN LE GRAND
Tel : 02 99 06 94 87
nathalie.letarnec@wanadoo.fr



Région Nord Est

Nadège Galbourdin
6 rue de Condat
67480 FORSTFELD
Tel : 03 88 53 05 44
galbourdin.family@free.fr



Région Nord Ouest

Anne-Sophie Lefeuvre
25 place de la Commune - Appt 1539
53000 LAVAL
Tel : 06 10 74 60 28
anne-so.fab@wanadoo.fr



Région parisienne

Héloïse Durofil
5 rue Baudin
60110 MERU
Tel : 03 44 22 18 24
durhhd@aol.com



Région Sud Ouest

Sophie Guillem
81 impasse Prosper Mérimée
33127 St JEAN D'ILLAC
Tel : 05 56 68 98 08
s.guillem@wanadoo.fr



Région parisienne

Valérie Gielen
13 rue Saint Saëns
91210 DRAVEIL
Tel : 01 69 00 68 86
valerie.gielen@laposte.net



Région Sud

Delphine Bodoy
13b place Yvonne Leroux
34500 BEZIERS
Tel : 04 67 39 84 89



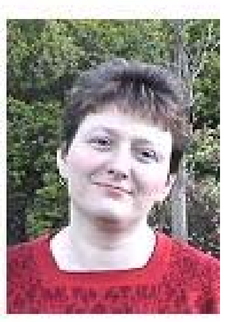
Région Sud Est

Virginie Marmonier
1 chemin des Cordonnières
01700 NEYRON
Tel : 04 72 88 22 64



DOM

Patricia Lotz
35 chemin Pontiac
97417 LA MONTAGNE
SAINT DENIS DE LA REUNION
Tel : 02 62 23 00 19
patriciapontille@yahoo.fr



Formes syndromiques

Mireille Dupasquier
43 allée des Hautprès
69290 St GENIS LES OLLIERES
Tel : 04 78 57 22 63